



Inrättandet av ett genomcenter

Utredningspersonens rapport 28.2.2018

Social- och hälsovårdsministeriets rapporter och promemorior 39/2018

Inrättandet av ett genomcenter

Utredningspersonens rapport 28.2.2018

Kristiina Aittomäki, prof., överläkare

Social- och hälsovårdsministeriet

ISBN PDF: 978-952-00-3993-6

Bilder: Tuula Holopainen, Irmeli Huhtala, Kuvatoimisto Rodeo, Shutterstock

Helsingfors 2018

Presentationsblad

Utgivare	Social- och hälsovårdsministeriet		5.12.2018
Författare	Kristiina Aittomäki		
Publikationens titel	Inrättandet av ett genomcenter Utredningspersonens rapport 28.2.2018		
Publikationsseriens namn och nummer	Social- och hälsovårdsministeriets rapporter och promemorior 39/2018		
Diarie-/projektnummer	STM/2186/2017	Tema	
ISBN PDF	978-952-00-3993-6	ISSN PDF	2242-0037
URN-adress	http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3993-6		
Sidantal	38	Språk	Svenska
Nyckelord	arvsmassa, gen, genom, genominformation, genomcenter, genomlagen, genomdatabas, genomisk medicin, precisionsmedicin		
Referat <p>Genetiken har under 2000-talet blivit en betydande faktor inom den medicinska vetenskapens utveckling. Bakom detta ligger de ökade kunskaperna om vilken betydelse förändringar, variationer, i människans arvs massa har för uppkomsten av sjukdomar och möjligheten att utnyttja dessa kunskaper inte bara inom diagnostiken och behandlingen av sjukdomar utan även vid identifieringen av sjukdomsrisker. Fördelarna med effektiv användning av genetisk information har redan konstaterats i fråga om sällsynta sjukdomar, där man avsevärt kunnat förkorta de långa diagnostiska processer som är belastande för både patienterna och hälso- och sjukvården. Även vid behandlingen av cancer används genetisk information redan idag för att välja behandling och följa upp den. Det förutspås dock att den genetiska informationen kommer att förvandla den medicinska vetenskapen som helhet till mer individuell precisionsmedicin.</p> <p>En förutsättning för utvecklingen av den på genetisk information baserade genomiska medicinen är en möjlighet att på bred front sammanföra genetisk information med övrig hälsoinformation. Det centrala förslaget i denna rapport är att inrätta ett nationellt genomcenter och skapa förutsättningar för både genom- och sakkunnigtjänster. Genomcentret bör ansvara för den centraliserade lagringen och administrationen av genetisk information. Utifrån utredningen bedöms det att man på så sätt kan skapa en högklassig och tillräckligt homogen databas som beskriver finländarnas genetiska variation och främjar den genomiska medicinen i Finland och som, med beaktande av de övriga styrkorna i Finland, är intressant även ur ett internationellt perspektiv.</p> <p>Förutom att genomcentret ska lagra och administrera användningen av genominformation ska centret även ha beredskap att utfärda direktiv om användningen av genetiska undersökningar och tillämpningarna av resultaten från dessa undersökningar inom hälso- och sjukvården. På så vis kan man säkerställa att genetiska undersökningar används på ett ändamålsenligt och kostnadseffektivt sätt. Anvisningarna skapar också lika möjligheter för personer på olika håll i Finland att dra nytta av den allt större mängden genetisk information som en avgörande faktor för människans hälsa.</p>			
Förläggare	Social- och hälsovårdsministeriet		
Beställningar/distribution	Elektronisk version: julkaisut.valtioneuvosto.fi Beställningar: julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi		

Kuvailulehti

Julkaisija	Sosiaali- ja terveysministeriö	5.12.2018	
Tekijät	Kristiina Aittomäki		
Julkaisun nimi	Genomikeskuksen perustaminen Selvityshenkilön raportti 28.2.2018		
Julkaisusarjan nimi ja numero	Sosiaali- ja terveysministeriön raportteja ja muistioita 39/2018		
Diaari/hankenumero	STM/2186/2017	Teema	
ISBN PDF	978-952-00-3993-6	ISSN PDF	2242-0037
URN-osoite	http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3993-6		
Sivumäärä	38	Kieli	Ruotsi
Asiasanat	perimä, geeni, genomi, genomitieto, genomikeskus, genomilaki, genomitietokanta, genomilääketiede, täsmälääketiede		
Tiivistelmä <p>2000-luvun aikana genetiikka on noussut merkittäväksi tekijäksi lääketieteen kehityksessä. Tämän taustalla on lisääntynyt tieto ihmisen perimän muutosten, variaatioiden, merkityksestä sairauksien synnyssä ja mahdollisuus kyseisen tiedon hyödyntämiseen paitsi sairauksien diagnostiikassa ja hoidossa, myös sairausriskien tunnistamisessa. Geneettisen tiedon tehokkaan käytön edut on jo voitu todeta harvinaisten sairauksien kohdalla, jossa pitkiä, potilaille raskaita ja terveydenhuoltoa kuormittavia diagnostisia prosesseja on voitu olennaisesti lyhentää. Myös syövän hoidossa geneettistä tietoa käytetään jo nyt hoidon valinnassa ja seurannassa. Geneettisen tiedon uskotaan kuitenkin muuttavan kaikkea lääketiedettä yksilöllistetyimmäksi täsmälääketieteeksi.</p> <p>Geneettistä tietoa käyttävän genomilääketieteen kehityksen edellytys on mahdollisuus laajamittaiseen geneettisen tiedon yhdistämiseen muuhun terveystietoon. Tämän raportin keskeinen ehdotus on yhden kansallisen genomikeskuksen perustaminen ja kyvykkyyksien rakentaminen sekä genomi- että asiantuntijapalveluille. Genomikeskuksen tulisi vastata keskitetystä geneettisen tiedon tallennuksesta ja hallinnoinnista. Selvityksen pohjalta syntynyt arvio on, että siten voidaan aikaansaada laadukas ja riittävän homogeeninen suomalaisten geneettistä variaatiota kuvaava tietokanta, joka edistää genomilääketiedettä Suomessa, ja huomioiden Suomen muut vahvuudet, olisi myös kansainvälisesti kiinnostava.</p> <p>Genomitiedon tallennukseen ja tietojen käytön hallinnoinnin lisäksi genomikeskuksella tulee olla valmius geneettisten tutkimusten ja niistä saatavan tiedon käytön ohjeistukseen terveydenhuollossa. Siten voidaan varmistaa asianmukainen ja kustannustehokas geneettisten tutkimusten käyttö. Ohjeistuksen avulla luodaan myös eri puolella Suomea asuville henkilöille yhdenvertaiset mahdollisuudet hyötyä lisääntyvästä geneettisestä tiedosta keskeisenä ihmisen terveyttä ja sairastuvuutta määräävänä tekijänä.</p>			
Kustantaja	Sosiaali- ja terveysministeriö		
Julkaisun myynti/jakaja	Sähköinen versio: julkaisut.valtioneuvosto.fi Julkaisumyynti: julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi		

Description sheet

Published by	Ministry of Social Affairs and Health		5.12.2018
Authors	Kristiina Aittomäki		
Title of publication	The establishment of Genome Center Finland Rapporteur's report 28 February 2018		
Series and publication number	Reports and Memorandums of the Ministry of Social Affairs and Health 39/2018		
Register number	STM/2186/2017	Subject	
ISBN PDF	978-952-00-3993-6	ISSN PDF	2242-0037
Website address URN	http://urn.fi/URN:ISBN:978-952-00-3993-6		
Pages	38	Language	Sverige
Keywords	genome, gene, genomic data, Genome Center Finland, Genome Act, genome database, genomic medicine, precision medicine		
Abstract <p>In the 2000s, genetics has become an important factor in the development of medicine. This is due to the increasing knowledge of the variations in the human genome and their significance to the onset of diseases and, furthermore, to the possibility for utilising this information not only in the diagnostics and treatment of diseases but also in identifying disease risks. The benefits of the efficient use of genetic information have already been observed in the context of rare diseases, where utilising genetic information has allowed significant reduction in the duration of diagnostic processes which are stressful to patients and cause burden to health care. In cancer treatment, genetic information is already used in selecting and monitoring the treatment. However, genetic information is believed to change all medicine into more individualized precision medicine.</p> <p>Genomic medicine utilizing large scale genetic information, however, requires an opportunity to combine genetic information widely with other health data. A key proposal of this report involves the establishment of one, national genome centre and building abilities for genome and specialist services. The Genome Center Finland should be in charge of creating and managing of a centralised genetic database. A centralized database is the key to a high-quality and homogeneous database that comprises the genetic variation among the Finnish population, promotes genomic medicine in Finland and, considering Finland's other strengths, would also attract interest at the international level.</p> <p>In addition to creation and management of a national genetic database, the Genome Center should also be able to provide instructions and recommendations to the healthcare in the use of genetic tests and the information obtained from the tests. This ensures the appropriate and cost-effective use of genetic testing. This will also enable equal opportunities for people living in different parts of Finland to benefit from the increasing genetic information as a key factor for determining people's health and disease risks.</p>			
Publisher	Ministry of Social Affaris and Health		
Publication sales/ Distributed by	Online version: julkaisut.valtioneuvosto.fi Publication sales: julkaisutilaukset.valtioneuvosto.fi		

Innehåll

1	SAMMANFATTNING	9
1.1	Genomcentret och dess kärnuppgifter	9
1.2	Genomlagen.....	10
1.3	Genomdatabaser	10
1.4	Utlämnande av uppgifter	12
1.5	Experttjänster	12
1.6	Genomcentrets förvaltning och personal.....	13
1.7	Genomcentrets finansiering och förtjänstmodeller	14
2	INLEDNING.....	15
3	BAKGRUND	17
3.1	Från gener till genom	17
3.2	Förändringar i genom som en orsak till sjukdomar	17
4	ADMINISTRERING AV ANVÄNDNINGEN AV EN INDIVIDS GENOMINFORMATION	21
5	ANVÄNDNING AV GENOMINFORMATION FÖR FORSKNING SAMT INNOVATIONS- OCH AFFÄRSVERKSAMHET	22
6	MOTIVERING.....	23
6.1	Genomcentret och dess kärnuppgifter	23
6.2	Genomlagen.....	24
6.3	Genomdatabaser	26
6.4	Utlämnande av uppgifter	29
6.5	Experttjänster	30
6.6	Genomcentrets förvaltning och personal.....	32

6.7	Genomcentrets finansiering och förtjänstmodeller	33
6.8	Lagring av genominformation vid genomcentret, frivilligt eller lagstadgat?	33

7	Ordlista.....	35
----------	----------------------	-----------

1 SAMMANFATTNING

I samband med planen för de offentliga finanserna 2017–2020 beslutade regeringen i april 2016 att ett genomcenter ska inrättas i Finland. Inrättandet har beretts av en arbetsgrupp som tillsatts av social- och hälsovårdsministeriet och av undertecknad i egenskap av utredningsperson på deltid.

1.1 Genomcentret och dess kärnuppgifter

Inrättandet av ett genomcenter är en aktuell åtgärd som på ett betydande sätt främjar den genomiska medicinen i Finland.

1. Finland bör inrätta ett nationellt genomcenter, som geografiskt omfattar hela landet och som på ett mångsidigt sätt beaktar olika aktörers behov.
2. Genomcentret ska stödja användningen av genetisk information på ett etiskt hållbart sätt och med hänsyn till individens datasäkerhet inom hälso- och sjukvård, forskning samt innovations- och affärsverksamhet.
3. Den information som lagras i genomcentret ska användas för projekt som syftar till att främja hälsan.
4. Genomcentret ska stödja utvecklingen av precisionsmedicinen inom hälso- och sjukvården i Finland.
5. Genomcentret ska stödja biobanksverksamheten.
6. Genomcentret ska vara en aktiv aktör i det internationella samarbetet inom genomisk medicin.

7. Genomcentrets uppgifter indelas i två kärnområden: nationella genomdatabaser och upprätthållandet av dem samt experttjänster i anslutning till genomisk medicin och användningen av genominformation.

1.2 Genomlagen

8. En genomlag bör stiftas i Finland.
9. Lagen ska förbjuda diskriminering utifrån genetisk information.
10. Genomlagen ska reglera användningen av genominformation för olika ändamål så att individens rättigheter och datasäkerheten tillgodoses, särskilt när det gäller minderåriga och andra omyndiga.
11. I genomlagen fastställs behovet av samtycken till genomundersökningar och beskrivs administreringen av dessa.
12. I genomlagen fastställs genomcentrets myndighetsuppgifter, såsom den permanenta lagringen av genominformation och grunderna för informationshanteringen vid genomcentret.
13. I genomlagen anges om det är möjligt att förstöra genominformation och vilka förutsättningar som gäller detta.
14. I genomlagen fastställs myndighetsövervakningen i anslutning till framtagandet av genetisk information och användningen av denna.

1.3 Genomdatabaser

15. I syfte att grunda nationella genomdatabaser ska genomcentret skapa en plattform för lagring av finländarnas genominformation.
16. Lagringen av genominformation ska vara permanent sålunda att informationen inte får förstöras utan en särskild orsak eller lagstadgad grund.

17. Lagringen av genominformation och arkitekturen för hanteringen av denna ska byggas upp så att datasäkerheten kan garanteras så effektivt som möjligt och informationen kan användas flexibelt för olika tillståndspliktiga ändamål.
18. Grunden till genomdatabasen utgörs av rådata, dvs. sekvensdata, som lagras på en individuell, avgränsad plattform för varje producent. Informationen är försedd med personliga identifikationsuppgifter.
19. Genomcentret ska reservera en datasäker plattform för kalkylering och analys av framtagna data för dataproducenter.
20. Dataproducenten fastställer vilka personer som har åtkomst till producentens egna data.
21. Genomcentret ska tillämpa internationella kvalitetsstandarder.
22. Genomcentret ska övervaka den lagrade informationens kvalitet utifrån de kriterier som centret ställt upp.
23. Genomcentret fastställer en beskrivning av datamaterialet så att det bildas ett register över den information som lagrats i genomcentret.
24. I lagringsskedet kan man fastställa en allmän eller en till ett visst ändamål knuten tidsgräns på 12 månader för när informationen får lämnas ut till andra användare för andra än dataproducentens egna ändamål.
25. Genomcentret skapar en enhetlig variantbeskrivning av rådata.
26. Data i variantbeskrivningen lagras i form av identifierbar data.
27. Genomcentret skapar en nationell referensdatabas av data i variantbeskrivningen.
28. Den nationella referensdatabasen innehåller information om varianternas frekvens (förekomst i populationen) och en tolkning av deras medicinska betydelse.

29. Referensdatabasen är anonym och bildas av en stor mängd kombinerade data, utifrån vilka det inte är möjligt att identifiera individen. Referensdatabasen kan användas fritt på webben men ska förenas med en loggfil som beskriver hur användningen följs upp.
30. Variantdatabasen ska i mån av möjlighet anslutas till internationella databaser.
31. Genomcentret kan utföra forskning utifrån sina egna databaser.

1.4 Utlämnande av uppgifter

32. Tillstånd till användning i bred skala av finländarnas genominformation (annan än information som producerats själv) söks hos och utfärdas av en nationell tillståndsmyndighet.
33. Genomcentret kan med stöd av tillstånd lämna ut information som centret producerat utifrån rådata via variantbeskrivningen. Informationen kan vara försedd med personliga identifikationsuppgifter, pseudonymiserad (kodad information) eller anonymiserad.
34. Genomcentret lämnar inte ut rådata.
35. Genomcentrets experter deltar efter behov i handläggningen av begäran om information tillsammans med tillståndsmyndigheten.

1.5 Experttjänster

36. Genomcentret är ett kompetenscenter och en expertresurs för den genomiska medicinen i Finland.
37. Genomcentret ska betjäna såväl experterna som befolkningen i frågor som gäller genominformation, men centret utför inte uppgifter som hör till hälso- och sjukvårdsorganisationerna.
38. Genomcentret utfärdar anvisningar om användningen av gentest för den offentliga hälso- och sjukvården så att informationen är lättillgänglig till exempel i en webbaserad databas med en effektiv sökfunktion.

39. Genomcentret utfärdar för de finländska aktörerna anvisningar om hur sekundärfynd som kommit fram i samband med genomundersökningar ska återbördas till provgivaren.
40. Genomcentret ska via webben förse medborgarna med information om människans arvs massa och dess betydelse för individens hälsa och välbefinnande.
41. Genomcentret bör beakta medborgarnas behov genom att inrätta en telefon-tjänst som erbjuder experttjänster av en skötare i genetik till de medborgare som inte har tillgång till webbtjänster.
42. Genomcentret deltar i planeringen och genomförandet av utbildningen av experter inom genetik i egenskap av expertresurs inom genomisk medicin.
43. Genomcentret ska ha webbsidor som betjänar befolkningen, experterna och kunderna på svenska, finska och engelska.

1.6 Genomcentrets förvaltning och personal

44. Oberoende av genomcentrets placering inom social- och hälsovårdsministeriets förvaltningsområde ska centret fysiskt finnas i en miljö där dess experter dagligen har möjlighet att interagera med andra experter på genomisk medicin och forskning.
45. Genomcentrets direktör ska ha sakkunskap inom genomisk medicin och till sin akademiska grad vara docent.
46. Genomcentret ska ha personal som stöder centrets egna förvaltningstjänster.
47. Genomcentret består av två enheter, en enhet för genomtjänster och en enhet för experttjänster, vilka båda har ansvariga experter.
48. Genomcentret ska ha tillräcklig personal för att upprätthålla genomdatabaserna och tjänsterna i anslutning till dessa.
49. Genomcentrets personalantal ska regelbundet utvärderas i förhållande till hur genomcentrets uppgifter utvecklas.

50. I syfte att utfärda anvisningar för hälso- och sjukvården ska genomcentret ha heltidsanställda experter med tillräcklig genetikkompetens, såsom en specialistexamen inom medicinsk genetik.
51. Genomcentret ska ha 15–20 permanenta namngivna experter som vid behov deltar i genomcentrets verksamhet.
52. Genomcentret ska anlita sina egna och utomstående experter för att lösa frågor som gäller genomisk medicin.
53. Genomcentret ska ha en styrgrupp bestående av utomstående experter.
54. Genomcentret ska ha en kundjury som deltar i utvecklingen av centrets verksamhet.

1.7 Genomcentrets finansiering och förtjänstmodeller

55. Genomcentret ska med tanke på sina myndighetsuppgifter garanteras grundfinansiering för tio år framåt.
56. Genomcentret kan fakturera för sina tjänster.
57. Genomcentret kan fakturera för lagringen av genominformation, men då ska kostnaderna vara avsevärt lägre för dataproducenten än om producenten ordnat lagringen själv.

2 INLEDNING

Under 2000-talet har det blivit uppenbart att genetisk information har en central betydelse inom den medicinska utvecklingen, som i allt högre grad går i riktning mot individuell och målinriktad samt förebyggande medicin. För att genetisk information ska kunna utnyttjas i bred skala inom hälso- och sjukvården krävs dock beredning. Utarbetandet av en plan om detta ingick i den nationella tillväxtstrategin för forskning och innovation inom hälsobranschen (ANM rapporter 15/2014) som offentliggjordes 2014. För utarbetandet av en nationell genomstrategi tillsatte social- och hälsovårdsministeriet en arbetsgrupp för perioden 1.9.2014–30.4.2015. Strategin publicerades i form av arbetsgruppens betänkande i maj 2015 (Rapporter och promemior, SHM 2015:37).

I syfte att uppnå den nationella genomstrategins vision, "År 2020 utnyttjar vi effektivt genominformation till förmån för människors hälsa", identifierade arbetsgruppen sju mål

- Användningen av genominformation regleras av etiska principer och lagstiftning
- Finland har datasystem som gör det möjligt att effektivt utnyttja genominformation
- Hälso- och sjukvårdspersonalen har beredskap att använda genominformation
- Genomforskningen har nära sammankoppling till hälso- och sjukvården
- Genominformationen används i omfattande utsträckning inom hälso- och sjukvården utgående från individens och befolkningens behov
- Finland är en internationellt eftertraktad miljö för forskning och affärsverksamhet inom genomik
- Människor kan utnyttja genominformationen i sitt eget liv

En central iakttagelse som framfördes av arbetsgruppen bakom den nationella genomstrategin är att man i Finland effektivt bör ta i bruk genominformation och annan hälsodata samt undvika splittrad data. En slutledning inom strategiarbetet var att det i Finland behövs en nationell aktör, ett kompetenscenter för genomisk medicin, som er-

bjuder hälso- och sjukvårdsaktörer, forskningsinstitutioner och företag en enda servicepunkt för frågor som gäller genomik. I denna rapport benämns aktören genomcentret.

I samband med planen för de offentliga finanserna 2017–2020 beslutade regeringen i april 2016 att inrätta ett genomcenter i Finland i syfte att göra Finland till en föregångare och en internationellt eftertraktad samarbetspartner inom hälso- och sjukvården, spetsforskningen och den globala affärsverksamheten som tillgodogör sig av genominformation. Eftersom den på genominformation baserade forskningen i hög grad sker inom ramen för biobanksverksamheten beslutade man att samtidigt effektivisera funktionerna i de offentliga biobankerna och garantera ett effektivt samarbete mellan dem och genomcentret. Inom ramen för projektet för precisionsmedicin har man också beslutat att inrätta ett nationellt cancercenter. Sammanlagt allokerades 17 miljoner euro till dessa tre projekt under 2017–2020.

I syfte att inrätta ett genomcenter tillsatte social- och hälsovårdsministeriet den 12 oktober 2016 en arbetsgrupp för genomcentret. Till ordförande utsågs direktör Liisa-Maria Voipio-Pulkki och till vice ordförande medicinalråd Jaakko Yrjö-Koskinen. Inrättandet har även beretts av undertecknad i egenskap av utredningsperson på deltid sedan 1 augusti 2017.

Beredningen av denna rapport grundar sig på många samtal med experter, som jag är ytterst tacksam för, samt på det arbete som utförts inom arbetsgruppen för genomcentret. Flera tjänstemän vid social- och hälsovårdsministeriet har på ett betydande sätt bidragit till beredningen av rapporten.

I rapporten strävar jag efter att på ett pragmatiskt sätt beskriva genomcentrets kärnverksamhet och dess förutsättningar. Rapporten innehåller inte någon beskrivning av en övergripande arkitektur eftersom det är en uppgift för särskilt utnämnda experter.

3 BAKGRUND

3.1 Från gener till genom

Man har forskat i människans arvs massa, genom, i syfte att diagnostisera sjukdomar allt sedan slutet av 1950-talet i och med att kromosomens uppbyggnad i människans arvs massa klarades 1956. Tack vare flera intellektuella och tekniska omvälvningar har förutsättningarna för att använda genominformation till fördel för människans och hela mänsklighetens hälsa förbättrats ytterligare, i synnerhet som en följd av projektet Human Genome Project och den nya sekvenseringsteknik. Det internationella genomprojektet, Human Genome Project, vars på den tiden ambitiösa mål var att kartlägga hela basstrukturen (sekvensen) av människans genom och generna i detta, färdigställdes 2003.

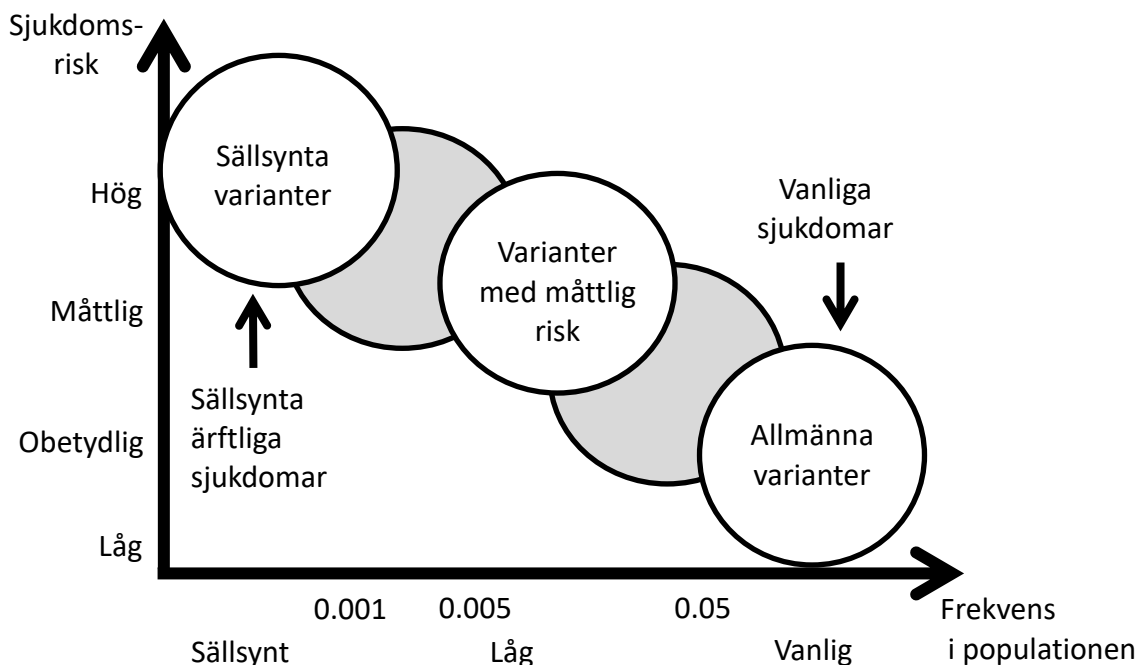
Omfattande undersökningar av hela det mänskliga genomet möjliggjordes i och med utvecklingen av en ny sekvenseringsteknik, massiv parallellsekvensering (MPS), som allmänt betecknas som den nya generationens sekvensering (Next Generation Sequencing, NGS). I och med att NGS-tekniken möjliggjorde förmånlig och snabb sekvensering har tyngdpunkten för de diagnostiska undersökningarna förskjutits från enskilda gener till genpaneler och exom (alla de gener som kodar för människans proteiner). Helgenomundersökningar (whole genome sequencing, WGS) har i skrivande stund främst tillämpats för vetenskapligt bruk, men de håller i rask takt på att tas i kliniskt bruk. Genomiska undersökningar, som i detta sammanhang avser omfattande, icke-målinriktade genomundersökningar, såsom exomsekvensering, har tagits i kliniskt bruk men medför vissa utmaningar som inte förknippas med målinriktade genundersökningar. Sådana är till exempel fynd av oklar betydelse (variant of unknown significance, VUS), sekundärfynd och tillämpningen av samtycken i diagnostiska undersökningar, som alla kräver etiskt hållbara verksamhetssätt inom hälso- och sjukvården och forskningen.

3.2 Förändringar i genom som en orsak till sjukdomar

Ett motiv till att inrätta ett nationellt genomcenter är den nytta centret medför för såväl individens och befolkningens hälsa som för forskningen och innovationsverksamheten. Vid bedömningen av hälsofördelar kan användningen av genetisk information

delas in i fem grupper: 1) ärftliga sjukdomar som i huvudsak beror på en enda gendefekt, 2) ärftlig benägenhet med hög risk, 3) allmän benägenhet i populationen, 4) riskprofilering vid vanliga sjukdomar samt 5) förvärvade förändringar i genom som inkluderar cancertgenetik. När man studerar förändringar i arvslinjen bildar de fyra första grupperna en egen helhet på basis av hur stor sjukdomsrisk är och hur vanliga förändringarna bakom risken är (bild 1). I denna granskning används som exempel molekylgenetiska undersökningar som baserar sig på sekvenseringsteknik; i verkligheten sker diagnostiken med hjälp av flera olika metoder.

Bild 1. Effekten av variationer i arvsmassan på sjukdomsrisk (y) och deras frekvens i populationen (x). Ärftliga sjukdomar i populationen orsakas av sällsynta genomiska variationer. Det uppskattas att vanliga sjukdomar orsakas av ett stort antal allmänna förändringar i populationen som var för sig har ringa betydelse för sjukdomsrisken. Samtliga förändringar kan identifieras. Modifierats, Manolio et al. Nature 461, 747-753 (2009).



Ärftliga sjukdomar som i huvudsak beror på en enda gendefekt. Den största nyttan med genetisk forskning har tills vidare påvisats hos individer eller familjer som konstaterats ha en ärftlig sjukdom eller benägenhet. Det finns uppskattningsvis 7 000–8 000 sådana sjukdomar och benägenheter. Även om enstaka ärftliga sjukdomar i populationen är sällsynta förekommer de hos uppskattningsvis cirka 6 procent av befolkningen. För dessa personer och familjer är det ytterst viktigt att få en exakt diagnos och att genetiska undersökningar används på ett lönsamt sätt, eftersom man vid många sjukdomar kan ställa en diagnos endast utifrån en genetisk undersökning. När man får en exakt diagnos kan onödiga undersökningar avslutas och nödvändiga undersökningar styras, risken för familjemedlemmar fastställas och alternativ vid familjebildning övervägas. Effektiviseringen av diagnostiken för sällsynta sjukdomar har beaktats också inom EU inom ramen för det nationella programmet för sällsynta sjukdomar som genomförs i olika länder. I en färsk utredning konstaterades att sällsynta diagnoser föregicks av besök hos i snitt 7,3 olika läkare och att det tog i snitt 4,8 år att få en diagnos (0–20 år). Om man vill effektivisera diagnostiken av sällsynta ärftliga sjukdomar förutsätter det en allt aktivare användning av genomiska undersökningar. Det är lönsamt att använda även kostsamma undersökningar, men anvisningar behövs.

Den ärftliga benägenheten med hög risk gäller i synnerhet många sådana cancerformer som förekommer i vissa enskilda familjer men är vanliga i populationen, såsom bröst- och äggstockscancer samt cancer i tarmsystemet. Dessa avviker från de ärftliga sjukdomarna i fråga om den varierande sjukdomsrisk, som till exempel i fråga om benägenheten för bröstcancer i anslutning till BRCA1-genen är cirka 70 procent omvandlad till en livslång risk. I fråga om denna typ av benägenhet kan man med hjälp av genetiska undersökningar identifiera riskgrupper men inte förutspå vem som kommer att insjukna. Vid ärftlig benägenhet av hög risk är det motiverat med uppföljnings- och förebyggande åtgärder och nödvändigt med gentest. Testen riktas till de personer som insjuknat och deras familjer. Dessa gentest utförs vanligtvis inom specialsjukvården, eftersom fastställandet av en benägenhet med hög risk har vittgående konsekvenser för personens familj och ofta även för släkten i vidare bemärkelse.

De vanligaste typerna av allmän benägenhet i populationen är mutationen faktor V (Leiden) som ökar risken för venös trombos och laktos-intolerans. Det finns ett betydande antal bärare av dessa benägenheter bland befolkningen; Leiden-mutationen konstateras hos 2–3 procent och laktos-intolerans hos cirka 18 procent av den vuxna befolkningen i Finland. Undersökningarna utförs inom primärsjukvården, dit de hör på grund av sin natur och där det är möjligt att ge ändamålsenlig rådgivning. Även vid dessa undersökningar kan det behövas anvisningar till exempel om huruvida familjemedlemmar ska genomgå undersökningar och hur.

Riskprofilering vid vanliga sjukdomar. När det blev möjligt att utföra helgenomundersökningar var de första omfattande undersökningarna av sjukdomars etiologi som gjordes associationsundersökningar av hela genom (genome-wide association studies, GWAS). Föremål för dessa undersökningar har varit flera hundra olika allmänna sjukdomar, benägenheter och mänskliga egenskaper. Målet med GWAS-undersökningarna var att klarlägga de undersökta sjukdomarnas genetiska bakgrund och egenskaper och vidare att identifiera eventuella nya objekt för de behandlingar som hela tiden utvecklas. I och med undersökningarna har det framgått att även om de undersökta sjukdomarna är förknippade med en ärftlig benägenhet, är den genetiska bakgrunden varierande och består av ett stort antal genomiska variationer. Den genetiska bakgrunden kan variera även från population till population. Med hjälp av riskprofilering kan man bedöma sjukdomsriskerna vid de vanligaste sjukdomarna, och profilering kan sannolikt vara till nytta även vid riskstratifieringen för olika screeningar. Riskprofilering kräver dock fortsatt vetenskaplig forskning innan den kan tillämpas i bred skala inom hälso- och sjukvården.

Förvärvade förändringar i genom. Cancer uppstår som en följd av mutationer i cellernas genom och därför skiljer sig cancergenom från nedärvda genom. Genom att identifiera mutationerna i cancergenom kan man identifiera eventuella mål för individualiserade behandlingar, vilket redan sker. Klassificeringen av och valet av behandling för många cancerformer grundar sig på genetiska undersökningar, och genetiska undersökningar är nödvändiga inom diagnostiken, vid valet av behandling och vid uppföljningen av många cancerformer.

I många av de ovan nämnda situationerna som gäller behandlingen av en patient behövs nationella anvisningar, vilket möjliggörs med hjälp av genomcentrets experttjänster.

4 ADMINISTRERING AV ANVÄNDNINGEN AV EN INDIVIDS GENOMINFORMATION

Genominformation betraktas inte som en individs egendom, eftersom individen tillsammans med sina släktingar delar ett och samma genom (exempelvis syskon till i snitt 50 %) och genominformation är ett abstrakt begrepp som saknar en enda lättidentifierad ägare. Användningen av genominformationen i genomcentrets databas måste dock administreras. Vid administreringen av genomcentrets information kan flera möjliga parter identifieras: provgivaren, tillståndsmyndigheten, den organisation som ordnat (och bekostat) genomundersökningen (t.ex. en forskargrupp eller en verksamhetsenhet inom hälso- och sjukvården) och genomcentret.

En person ska själv kunna administrera användningen av sin information åtminstone när det gäller att tillåta eller förbjuda användningen för andra ändamål än sådana som hänför sig till personens egen (eller en anhörigs) hälsa. I och med att målet är att använda genomisk information i bred skala, är det av praktiska skäl inte möjligt att administrera informationsanvändningen för varje enskilt projekt eller ändamål. Om genomcentret ges kompetens att lagra sådan genominformation som medborgarna själva producerat, ändras medborgarnas ställning när det gäller administreringen av information. Då förvandlas medborgaren till dataproducent – ett alternativ som bör beaktas när man avgör hur de frågor som gäller informationsadministreringen ska behandlas i genomlagen.

Tillståndsmyndigheten är den aktör som kommer att administrera användningen av genominformation i förhållande till den som behöver informationen, med undantag för att dataproducenten själv administrerar användningen av information som denna producerat. Genomcentret kommer därför inte att ha någon stor roll när man fattar beslut om användningen av information, även om centret kommer att delta i tillståndsmyndighetens verksamhet.

5 ANVÄNDNING AV GENOMINFORMATION FÖR FORSKNING SAMT INNOVATIONS- OCH AFFÄRSVERKSAMHET

Det finns synnerligen höga förväntningar på att genomisk information ska leda till betydande medicinska upptäckter och innovationer som resulterar i affärsverksamhet. En förutsättning är att genominformationen kan bearbetas med övrig hälsoinformation. Finland anses erbjuda särskilt goda förutsättningar för detta och de förväntas bli ännu bättre när lagen om sekundär användning av hälsoinformation revideras. Redan i genomstrategin identifierades en risk för att eventuella fördelar endast kommer till nytta någon annanstans, och det framhölls att det bör säkerställas att de även är till nytta för Finland. Detta är möjligt genom avtalstekniska arrangemang men också genom att informationen överläts i så bearbetad form som möjligt till alla som behöver den.

Det är känt att befolkningen i Finland är ytterst motiverad att delta i vetenskaplig, allmännyttig forskning. Det gäller också att få fart på medborgardebatten och öppet erbjuda information om användningen av genomisk information inom innovations- och affärsverksamhet.

6 MOTIVERING

6.1 Genomcentret och dess kärnuppgifter

Motivering till punkterna 1–7.

I Finland bör det inrättas ett nationellt genomcenter som i sin verksamhet beaktar hela Finlands geografiska område och eventuella olika behov hos aktörer i olika områden. Det finns många fördelar med ett enda center jämfört med ett nätverksbaserat center som består av många enheter. Inom en enda enhet kan man upprätthålla en kvalitetsmässigt homogen databas som uppfyller samma kriterier och göra uppdateringar i hela registret på en och samma gång. I en nätverksbaserad struktur finns det risk för att kvalitetskriterierna gradvis differentieras och att uppdateringar görs vid olika tidpunkter, varvid den homogena databasens funktion går förlorad. Med tanke på hälso- och sjukvårdens anvisningar kan man inom ramen för ett centraliserat styrningsansvar reagera betydligt snabbare och smidigare på de kontinuerliga förändringarna inom genetikens fält än vad som är fallet inom ett nätverk. Det innebär dock inte att anvisningarna inte ska utarbetas i samarbete mellan experter i hela landet, tvärtom är detta absolut nödvändigt.

Genomcentrets verksamhet ska vara etiskt hållbar och individens datasäkerhet ska beaktas inom centrets hela arbetsfält. Genomcentret ska särskilt utfärda anvisningar för att bygga upp verksamhetsmodeller enligt dessa kriterier inom hälso- och sjukvården. Även om genetiska undersökningar används vid många hälso- och sjukvårdsenheter redan idag, ska rätt praxis etableras på alla nivåer inom hälso- och sjukvården, även på de områden där det tills vidare inte varit aktuellt att använda genominformation. Verksamheten ska även beakta de användningsområden för genominformation som har identifierats redan i samband med regeringens spetsprojektfinansiering, och tjänsterna ska byggas upp så att alla användningsområden förverkligas. För att vinna och bibehålla befolkningens förtroende ska det observeras att genomcentrets information får användas enbart för hälsofrämjande projekt, som kan ha sitt ursprung inom samtliga verksamhetsområden. Redan nu finns det belägg för att genominformation används för ändamål som inte uppfyller detta krav, och om information lämnas ut för dessa ändamål kan det förstöra trovärdigheten i genomcentrets verksamhet.

Precisionsmedicin bygger till stora delar på användningen av genetisk information. Det innebär dels att förändringar i patientens genom identifieras som en orsak till en viss sjukdom, för att välja lämplig läkemedelsbehandling eller eventuellt för att bedöma sjukdomsrisk, dels att genetiska mutationer i cancervävnad identifieras vid

valet av cancerbehandling. Genomcentret ska med sin verksamhet stödja utvecklingen av precisionsmedicinen inom hälso- och sjukvården i Finland så att genomcentrets information används för att främja denna utveckling. Väsentligt är även att den genominformation som behövs inom biobanksforskning beaktas. Genomcentret konkurrerar inte om forskningsprojekt med biobankerna. Tvärtom ska centret stödja biobanksverksamheten genom att möjliggöra lagring av genominformation på ett tryggt och förmånligt sätt. Inrättandet av ett genomcenter ska vara en åtgärd som främjar biobanksforskningen.

Genetiken, liksom all medicin, är internationell och genomcentret ska ta en aktiv roll i den internationella verksamhetsmiljön. Finlands många resurser är välkända i världen. Bland dessa kan nämnas högklassig hälso- och sjukvård, elektroniska journaler, pålitliga register, IT-kunnande och inte minst befolkningshistorian, som gör Finland till en intressant samarbetspartner för många aktörer. Samtidigt måste det säkerställas att användningen av finländarnas genominformation i första hand är till nytta för finländarna själva.

Genomcentrets verksamhet fokuserar på två kärnområden, genomtjänster och experttjänster i anslutning till användningen av genominformation, vilka behandlas närmare i de följande kapitlen.

6.2 Genomlagen

Motivering till punkterna 8–14.

Lagstiftningen i Finland, EU-lagstiftningen och de internationella avtal som Finland ratificerat reglerar redan nu på många sätt användningen av genominformation. När man planerar myndighetsuppgifter för det nya genomcentret ska dessa uppgifter och inrättandet av centret fastställas genom lag. Genomcentrets kärnuppgift ska vara att lagra genominformation, varför lagen ska ange vilka grunder som gäller för hanteringen av information såväl vid genomcentret som vid utlämnandet av uppgifter. De ändamål för vilka genomcentrets information inte får användas ska preciseras. I samband med permanent lagring ska det även finnas bestämmelser om förstöring av information, eftersom informationen kan ha relevans för provgivarens efterkommande. De efterkommandes eller släktingarnas rätt att få information om en avliden anhörigs eller släktings genom ska fastställas genom lag. När man planerar centraliserad, permanent lagring och användning av genominformation i bred skala inger det förtroende hos befolkningen att verksamheten regleras i en speciallag. Med tanke på de aktörer

som använder genominformation är det fördelaktigt att bestämmelserna om informationens användningsändamål, lagring och eventuella förstöring samlas i en och samma speciallag.

Lagen ska specifikt förbjuda diskriminering utifrån genetisk information. I USA stiftades 2008 en lag för att förbjuda diskriminering utifrån genetisk information (Genetic Information Nondiscrimination Act) med särskilt fokus på diskriminering i anslutning till hälsan, förutsättningarna att få en försäkring och arbetslivet. Den genetiska litteraturen beskriver hur människor även i samband med potentiellt dödliga sjukdomar som kan behandlas, såsom kardiomyopati, har avböjt gentest på grund av det därmed förknippade sociala stigmat och rädslan för att hamna i en sämre ställning än andra vid ansökan om försäkring. Bland dessa personer har rädslan för diskriminering även omfattat de närmaste anhöriga, i synnerhet barn. Strävan är att med hjälp av genomlagen förhindra att dessa hot blir verklighet.

I Finland krävs ett uttryckligt och skriftligt samtycke för att delta i forskning och provgivning för forskning. Inom hälso- och sjukvården krävs inte något samtycke för genetiska undersökningar. De internationella förfarandena avviker från detta, och i takt med att undersökningarna går mot omfattande genomiska undersökningar har det blivit aktuellt att se över praxisen. När man i genomlagen fastställer hur samtycken ska användas måste man överväga om detta även ska omfatta stora genomiska undersökningar inom hälso- och sjukvården. I varje fall ska i synnerhet minderåriga och omyndiga samt deras rättigheter beaktas.

Användningen av känsliga personuppgifter regleras på många sätt för att skydda individens integritet. Även om genetisk information betraktas uttryckligen som känsliga personuppgifter som har konsekvenser inte bara för individen själv utan också för dennas släktingar, finns det inte några särskilda bestämmelser om hur man utför genetiska undersökningar och därigenom producerar känsliga personuppgifter. Inte heller i samband med gentest regleras rådgivningen om personens hälsa, utan vem som helst kan ge sådan rådgivning i Finland. Vid stiftandet av genomlagen bör man överväga om framtagandet av genetisk information samt användningen av och rådgivningen kring denna ska omfattas av myndighetstillsyn.

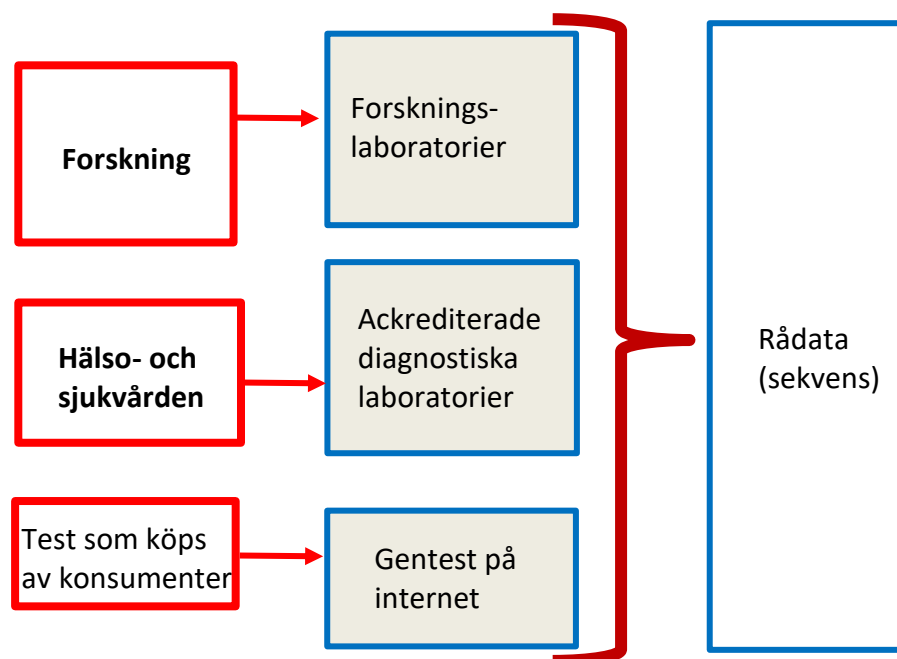
6.3 Genomdatabaser

Motivering till punkterna 15–31.

För att inrätta nationella genomdatabaser ska genomcentret skapa en plattform för lagring och hantering av finländarnas genominformation. Det är en synnerligen omfattande uppgift, eftersom den genominformation som lagras om en enda generation uppgår till flera petabit (10^{15}). Eftersom lagringen av genominformation enligt planerna ska vara permanent måste lagringsplattformen vara skalbar, även om de innovationer inom IT-branschen och genetiken som utvecklas med tiden sannolikt kommer att erbjuda nya lösningar för detta. Utmaningarna i anslutning till lagringen utökas av de höga kraven på datasäkerhet. Vid centraliserad lagring uppstår permanent information, eftersom informationen inte behöver förstöras när enskilda forskningsprojekt avslutas. Samtidigt är det möjligt att erbjuda lika hög datasäkerhet för all information, och det är sannolikt förmånligare att bygga upp datasäkerheten på en plattform än på flera. Lagringen av genominformation och arkitekturen för hanteringen av informationen ska byggas upp så att datasäkerheten kan garanteras möjligast effektivt även vid överföringar av information så att informationen smidigt kan överföras till genomcentret och lämnas ut för tillståndspliktiga ändamål.

Genominformation om finländarna uppkommer hos många olika aktörer (bild 2). Bland aktörerna kan nämnas åtminstone Biobanksforskningen, självständiga forskningsprojekt, den offentliga och privata hälso- och sjukvården samt de genomundersökningar som konsumenterna köper. Genominformation produceras i avsevärt fler laboratorier än så på olika håll i världen. En del av laboratorierna är forskningslaboratorier, andra olika kvalitetscertifierade diagnostiska laboratorier. I och med att de aktörer som tar fram genominformation är mycket olika och berörs av olika lagstiftning och praxis för informationshantering, ska alla eventuella källor beaktas vid utarbetandet av anvisningar för överföringen av genomdata.

Bild 2. Genominformation uppstår via olika kanaler och rådata produceras i många laboratorier

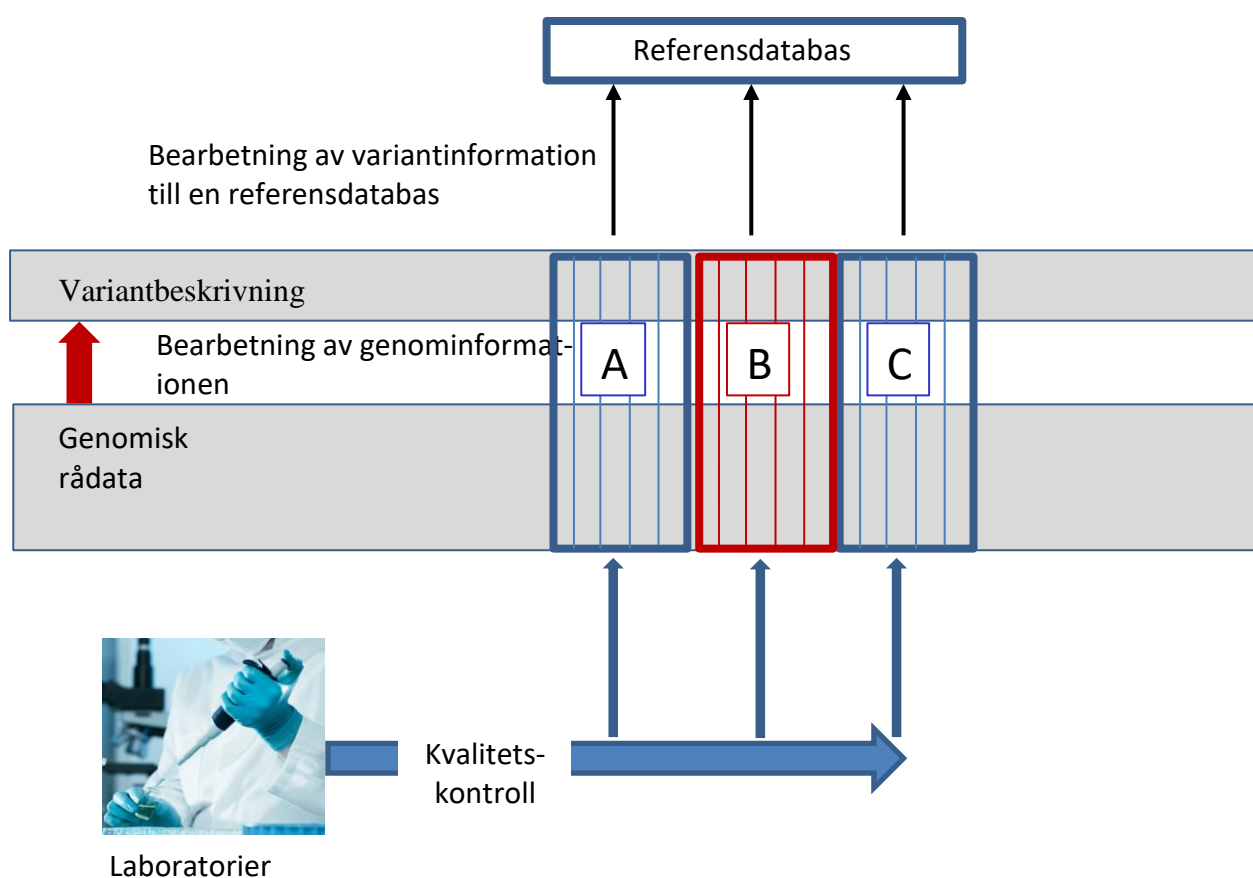


Informationen kommer till genomcentret från många olika källor och produceras eventuellt med olika tekniker, varför dess kvalitet och felkällor är varierande. Om sekvensdata av denna typ överförs direkt till genomdatabasen uppstår inte en funktionsduglig databas som är jämförbar med andra utländska organisationers genomdatabaser. För att skapa en funktionsduglig genomdatabas utifrån sekvensdata från olika källor förutsätts att genomcentret har en process för behandling av rådata via vilken sekvensdata överförs till genomdatabasen. Vid behandlingen av rådata ska man tillämpa internationellt godkända kvalitetsstandarder och högklassiga metoder som tagits fram för att hantera genomdata och som uppdateras på tillbörligt sätt. Endast på detta sätt kan man skapa en fungerande genomdatabas i Finland som är av intresse för såväl forskarsamhället som exempelvis den internationella läkemedelsindustrin.

Den information som överförs till databasen ska genomgå en kvalitetskontroll, varefter rådata lagras på genomcentrets plattform. Genomcentret fastställer en beskrivning av datamaterialet som varje datavärd ska ta fram över sitt material. För varje dataproducent skapas en plattform för lagring av genomdata där det är möjligt att analysera och kalkylera den egna informationen. Det behövs naturligtvis inte något tillståndsförande för att hantera egna data och dataproducenten fastställer vilka personer som

har tillgång till producentens egna data. För att beakta dataproducentens intressen ska man överväga möjligheten att utlämna data först efter en viss skyddstid, t.ex. 12 månader.

Bild 3. Genomdatabaserna och deras ömsesidiga förhållande. Rådata (sekvenser) lagras på varje dataproducent (A, B, C) egen plattform och en variantbeskrivning utformas. Den referensdatabas som bildas av variantinformationen är offentlig.



Av rådata producerar genomcentret en enhetlig variantbeskrivning (bild 3), och det är i denna form som genomdata lämnas ut från genomcentret. Variantbeskrivningen är en fil som används för att beskriva de punkter eller variationer i genomet som skiljer sig från referensgenomet. Vidare sammanställer genomcentret av samtliga variationsbeskrivningar i databasen en referensdatabas med information om frekvensen av varje variant i den finländska populationen och dess medicinska betydelse, såvida den är känd. Referensdatabasen är anonym och offentlig och enskilda individer kan inte identifieras utifrån den. Referensdatabasen ska i mån av möjlighet anslutas till internationella referensdatabaser. Av rådata kan provgivaren alltid identifieras, medan

variantbeskrivningen kan användas antingen i kombination med en personbeteckning, i kodad, dvs. pseudonymiserad, form eller i anonymiserad form, varvid informationen inte kan härledas till provgivaren.

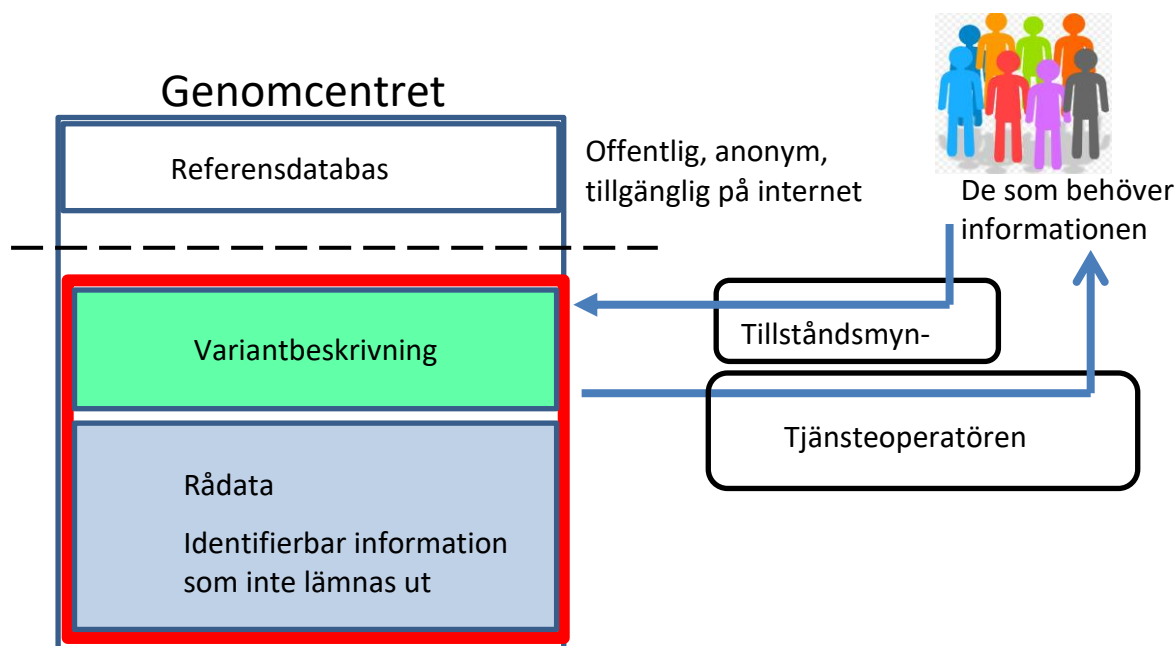
Vid inrättandet av genomcentret kommer man att lagra genomisk information om arvs- linjeundersökningar, dvs. undersökningar av nedärvda genom. Syftet är dock att ut- vidga registret till att innehålla cancertgenomik. I framtiden är det möjligt att även an- nan omikdata lagras i genomcentret.

6.4 Utlämnande av uppgifter

Motivering till punkterna 32–35.

Den information som genomcentret lämnar ut ska användas för hälsofrämjande ändamål. Om informationen är ämnad för annat än dataproducentens eget bruk krävs ett tillstånd. (Bild 4) Tillståndet utfärdas av en tillståndsmyndighet, och genomcentret ska styra frågor om detta till myndigheten i fråga. Genomcentret lämnar ut den genetiska informationen till tjänsteoperatörens plattform, där den kan kombineras med annan hälsoinformation.

Bild 4. Genomcentrets databaser och utlämnandet av information. Referensdatabasen är offentlig och fritt tillgänglig. Variantbeskrivningen och rådata lagras på ett data- säkert sätt. Variantbeskrivningar utlämnas till dem som behöver information med till- stånd av en tillståndsmyndighet. Utlämnandet sker sannolikt till tjänsteoperatörens plattform.



Genomcentret har tre databaser, en referensdatabas, en variantdatabas och en databas för rådata. Referensdatabasen är en offentlig databas som innehåller anonyma frekvensdata och som är fritt tillgänglig på internet. Den kräver inte något utlämnings- eller tillståndsförfarande. Genomcentret lämnar i regel inte ut rådata utan särskild orsak.

Utlämnandet av information gäller i huvudsak variantbeskrivningen, som kan lämnas ut med stöd av tillstånd. Informationen kan vara försedd med personliga identifikationsuppgifter, pseudonymiserad (kodad) eller anonymiserad.

Tabell 2. Genomdatabaser

Databas	Identifikation	Användningssätt
Rådata	Identifierbar	Lämnas inte ut
Variantbeskrivning	Identifierbar	Tillstånd av tillståndsmyndigheten
Referensdatabas	Anonymiserad, inte identifierbar	Offentlig, fritt tillgänglig

6.5 Experttjänster

Motivering till punkterna 36–43.

Genomcentret ska utvecklas till ett pålitligt och sakkunnigt kompetenscentrum för genomisk medicin inom den finländska hälso- och sjukvården. Med tanke på det stora antalet genetiska undersökningar och egenskaperna hos de genomiska undersökningarna som hela tiden ökar i antal är det nödvändigt att utfärda anvisningar för hälso- och sjukvården. I och med att genomcentrets verksamhet i många avseenden grundar sig på den genominformation som lagrats om befolkningen, är det viktigt att genomcentret även betjänar medborgarna direkt.

Som en följd av genetikens snabba utveckling har det på alla nivåer inom hälso- och sjukvården uppstått ett behov av att utföra olika genetiska undersökningar. Olika laboratorier erbjuder delvis olika undersökningar, och genetiska undersökningar av enskilda sjukdomar erbjuds enbart i Europa av fler än 50 olika laboratorier. Sålunda finns det ett behov av anvisningar för när en sådan undersökning är indicerad, i synnerhet när det gäller undersökningar av hela genom som även förknippas med andra utmanande attribut. För detta ändamål behövs experter med specialkompetens om

genetisk diagnostik och sjukdomars genetiska bakgrund, eftersom det är omöjligt för varje enskild läkare att upprätthålla sin kompetens om samtliga undersökningar och laboratorier. Behovet av anvisningar har redan identifierats på många områden inom hälso- och sjukvården. Idag begärs anvisningar av olika enheter för klinisk genetik vid universitetssjukhusen. Genomcentret ska ha en rådgivande uppgift, men det ska inte utföra uppgifter som hör till hälso- och sjukvården eller ta ställning till enskilda patienters problem.

Utmärkande för genomiska undersökningar i jämförelse med undersökningar av specifika gener är möjligheten att i vilken gen som helst identifiera patogena förändringar som ligger bakom en sjukdom. Detta gör undersökningarna diagnostiskt effektiva, men samtidigt finns det en risk för att man hittar sekundärfynd, dvs. förändringar som inte hänför sig till sjukdomen i fråga men som har stor relevans för personens hälsa. Det kan till exempel vara fråga om en patogen förändring med hög cancerrisk. Det finns internationella rekommendationer om vilka sekundärfynd som ska rapporteras till patienten, men Finland saknar överenskommen praxis om vilka sekundärfynd som ska rapporteras till patienten och hur. Dessutom bör man för hälso- och sjukvården i Finland utveckla lämplig praxis om samtycken och hur de ska användas i samband med omfattande genomiska undersökningar, till exempel när det gäller att administrera vilka fynd personen själv önskar få vetskap om.

Genomcentret ska också profilera sig som en expert på genomisk medicin som står till medborgarnas tjänst. Genomcentret ska via webben förse medborgarna med information om människans arvs massa och dess betydelse för individens hälsa och välbefinnande. Informationen ska erbjudas på finska, svenska och engelska. Service och information bör även tillhandahållas via andra forum än webben, till exempel via en telefon tjänst. En sådan tjänst kan upprätthållas till exempel av en skötare i genetik som med expertstöd kan hänvisa kunderna till den instans som har en lösning på problemet.

Genomcentret ska inte erbjuda examensinriktad utbildning. I egenskap av expertorganisation inom genomisk medicin bör centret dock delta i planeringen av utbildning inom genetik och delta i genomförandet av den allt efter utbildningsorganisationernas behov.

6.6 Genomcentrets förvaltning och personal

Motivering till punkterna 44–54.

Oberoende av genomcentrets placering inom social- och hälsovårdsministeriets förvaltningsområde ska centret fysiskt finnas i en miljö där dess experter har möjlighet att regelbundet interagera med andra experter på genomisk medicin och forskning. Genomcentret ska inte isoleras från den genomiska medicinen utan centret ska ligga i en miljö där genomisk medicin utövas. Då kan genomcentrets experter hålla sig uppdaterade om förändringarna i omvärlden och reagera snabbt på dem.

Genomcentret ska ha en direktör som har tillräcklig sakkunskap om genomisk medicin och som under sin akademiska bana uppnått graden av docent. Direktören ska backas upp av en tillräcklig personal som bistår med de administrativa uppgifterna. Genomcentret bör i sin förvaltning även ha juridisk kompetens för att lösa olika juridiska frågor, eftersom det med säkerhet kommer att uppstå sådana frågor åtminstone under de första verksamhetsåren.

Genomcentret består av två enheter, enheten för genomtjänster och enheten för experttjänster, som bägge ska ha en ansvarig expert och behörig personal. Utbildningsunderlaget hos den akademiskt utbildade personalen vid enheten för genomtjänster kan variera mellan till exempel biolog-genetiker, sjukhusgenetiker, bioinformatör eller en person med motsvarande utbildning, läkare, ingenjör eller IT-expert. Genomtjänst-enhetens verksamhet förutsätter att personal anställs vid centret. Uppgifterna vid enheten för experttjänster förutsätter specialkompetens inom medicinsk genetik. Med tanke på styrningen av hälso- och sjukvårdsbranschen är det inte nödvändigt att alla experter som behövs är anställda vid genomcentret, utan centret kommer att anlita utomstående experter. Genomcentret bör ha 15–20 permanenta namngivna experter som centret kan kontakta i frågor som gäller den aktuella expertisen. Vid utnämningen av experter lönar det sig att beakta specialområdena i medicin och den vetenskapliga forskningens representation inom genetiken. Därutöver ska genomcentret sammankalla expertgrupper för att bereda anvisningar och rekommendationer med största möjliga hänsyn även till den regionala representationen. Personalantalet ska tillräckligt ofta utvärderas i förhållande till utvecklingen av genomcentrets verksamhet.

Genomcentret ska ha en kundjury som deltar i utvecklingen av centrets verksamhet. Kundjurn ska bestå av representanter för hälso- och sjukvården, forskningen, innovations- och affärsverksamheten samt medborgarna.

6.7 Genomcentrets finansiering och förtjänstmodeller

Motivering till punkterna 55–57.

Om man planerar myndighetsuppgifter för genomcentret ska dess finansiering vid inrättandet tryggas för de följande tio åren. Finansieringen kan utgå direkt från ett budgetmoment. Till exempel i Storbritannien har Department of Health grundat ett bolag, Genomics England, som ägs och finansieras av departementet självt i syfte att utveckla den genomiska medicinen. Alternativt kan den offentliga finansieringen komma från de blivande landskapen enligt ett kapitationsbaserat system. En motivering till finansieringen via landskapen är att den av landskapen organiserade hälso- och sjukvården kommer att ha väsentliga fördelar av genomcentrets verksamhet. I detta fall skulle man inte behöva fakturera separat för de experttjänster som produceras för hälso- och sjukvården.

Genomcentret ska kunna fakturera för sina genominformationstjänster. Om genomcentret fakturerar för lagringen av genominformation ska kostnaderna vara avsevärt lägre för dataproducenten än om producenten ordnat lagringen själv. Om lagringen av information vid genomcentret blir frivillig kan en eventuell fakturering äventyra databasens uppkomst, då dataproducenterna skulle lagra genominformationen någon annanstans. Genomcentret bör fakturera för andra tjänster än de genominformationstjänster som gäller lagringen. Vid behov kan faktureringen ske direkt via genomcentret eller också via en biobank, en tjänsteoperatör eller via tillståndsmyndigheten. Ett problem med faktureringen är att det vid tidpunkten för utlämnandet kan vara svårt att fastställa värdet för den utlämnade informationen, som inte nödvändigtvis är känt då. Om man fakturerar för genomtjänsterna till exempel enligt timdebitering, måste man överväga att ta ut någon form av royalty om avkastningen på informationen är betydande. Även i detta fall skulle genomcentret få återbetalningen indirekt via den primära fakturautställaren.

6.8 Lagring av genominformation vid genomcentret, frivilligt eller lagstadgat?

En viktig bärande princip för gentestning är individens självbestämmanderätt i förhållande till uppkomsten av genetisk information. Om lagringen av genominformation i en nationell och möjligast säker databas blir allmän praxis behövs sannolikt inte något separat samtycke till lagringen i sig. Det finns inte några särskilda bestämmelser om förvaring av genetisk information förutom rent allmänna bestämmelser om hälso- och

sjukvårdens dokumentation och laboratorieundersökningar samt sjukjournaldata inom den medicinska genetiken, som ska bevaras permanent. När det gäller information som uppkommit inom ramen för vetenskaplig forskning har ett villkor varit att informationen ska förstöras när forskningen avslutas, men inom biobanksforskningen lagras informationen även efter att den aktuella undersökningen avslutats.

Det ska finnas ingående anvisningar om hur genominformation ska överföras från olika organisationer till genomcentret. Med tanke på genomcentrets verksamhet är det av avgörande betydelse huruvida den genominformation som uppstår inom olika organisationer ska överföras till genomcentret för lagring. Om så inte är fallet går fördelen med ett omfattande homogent datamaterial förlorat och informationen splittras mellan olika databaser. Om det förutsätts att den information som produceras inom hälso- och sjukvården ska lagras vid genomcentret, uppstår ett enhetligt hälso- och sjukvårdsförfarande, största möjliga datasäkerhet och permanent lagring. Om en lagstiftningsgrund behövs för detta förfarande ska det beaktas i genomlagen.

I fråga om den vetenskapliga forskningen är situationen mer mångfasetterad. I första hand ska lagringen av information och dataplattformen byggas upp på ett så förmånligt och fungerande sätt att det i sig utgör ett tillräckligt incitament för att lagra information i genomcentret. Om emellertid lagringen blir frivillig, vilket planerats hittills, uppstår frågan om enskilda forskargrupper självständigt ska besluta om lagringen, om besluten kommer att fattas på organisationsnivå eller om forskningsfinansiärerna kan kräva att forskningsdata lagras i genomcentret? Särskilt viktigt är att den information som uppstår inom biobanksforskningen lagras i genomcentret, eftersom en stor del av den genominformation om finländarna som kommer att tas fram under de närmaste åren har sitt ursprung i biobanksforskning. Om endast en liten del av finländarnas genominformation lämnas utanför den gemensamma databasen orsakar det inte någon större skada. Med tanke på helheten är det dock avgörande att det råder en positiv inställning till lagringen så att lagringen i ett nationellt center betraktas som en betydande fördel och inte som ett hot. Fördelar för forskarna är vid sidan om de låga kostnaderna en färdig, datasäker arkitektur, underhållet av databaserna och den kompetens inom bioinformatik som eventuellt kan köpas från genomcentret. Som hot kan betraktas risken för att det finns en oförmåga att administrera användningen av det egna forskningsmaterialet, att nyttan med materialet hamnar utanför den ursprungliga forskargruppen, att forskningen lämnas utanför publikationer, att de ekonomiska fördelarna i alltför hög grad koncentreras till genomcentret och att det egna materialet utnyttjas inom annan, överlappande forskning. Det gäller att proaktivt erbjuda en lösning på dessa eventuella hot och planera genomcentrets verksamhet så att centret betraktas som en aktör som stöder och främjar forskningen och erbjuder avsevärt bättre forskningsmöjligheter, vilket också är avsikten.

7 Ordlista

Term	Förklaring
annotering	I kontexten av genomdatabaser: Att beskriva egenskaperna hos och effekterna av en variation som förekommer på en viss punkt i genomet. Annotering ingår i variationsanalys av genomsekvenser.
DNA	Deoxiribonukleinsyra, den molekyl i vilken den genetiska informationen är lagrad i formen av en dubbelspiral.
DNA-sekvensering	Att bestämma ordningen av kvävebaserna (nukleotiderna) i DNA. Det finns fyra olika slags nukleotider enligt kvävebasparen: adenin, guanin, cytosin och tymin.
exom	Alla de gener i arvsmassan som kodar för proteiner. Utgör mindre än 1,5 % av hela arvsmassan.
farmakogenetik	Att utnyttja genetisk information vid bestämning av läkemedelsrespons. Läkemedlens effekter påverkas av ärftliga faktorer vilka avgör hur en individ reagerar på läkemedelsbehandling och hur sannolika biverkningar är.
genetisk information	Information om en individs arvsmassa, som erhålls från biologiska prov med hjälp av genetiska analysmetoder, exempelvis resultatet av ett gentest.
gen	Grundläggande molekylär enhet i arvsmassan, en DNA-sekvens som styr en ärftlig egenskap genom en kodad mall för ett protein eller en RNA-molekyl. Människan har ungefär 23 000 gener.

genuttryck, genexpression	Uttrycket (expressionen) av en proteinkodande gen till exempel i en vävnad.
genpanel	Genetisk utredning av en sjukdom eller ett symptom genom att analysera tiotals eller hundratals gener samtidigt.
gentest	En laboratorieundersökning för analys av strukturen i DNA i en gen eller några gener. Används i vardagsspråket som ett allmänt begrepp för olika slags genetiska analyser.
genetik	Ärftlighetslära, vetenskap som omfattar studiet av arvsmassans uppbyggnad och variation hos olika arter, indelad i olika inriktningar beroende på föremålet och metoderna för forskningen. Medicinsk genetik fokuserar på studiet av sambandet mellan förändringar i arvsmassan och uppkomsten av sjukdomar.
genom	Arvsmassan. En individs samtliga gener som innehåller koden för hur organismen byggs upp under fosterstadiet och fungerar genom livet.
genomik	Forskning som syftar till studiet av hela genomets uppbyggnad och funktion.
genotyp	En individs genuppsättning eller genetiska konstitution. Används också om uppbyggnaden av generna i ett genpar eller de sammantagna variationerna hos flera analyserade genom.
genotypning	Utredning av en individs arvs massa genom att analysera stora mängder kända genomvarianter (t.ex. 800 000). Uppbyggnaden hos DNA som saknas i varianterna kan beräknas genom imputering.
imputering	Metod för genotypning som bygger på att man utifrån tidigare data kan beräkna DNA-uppbyggnaden hos en variant som ligger mellan två kända varianter, utan att analysera den separat.

innovation-sekosystem	I detta sammanhang avses ett system av informations- och datatjänster för användning av sekundärdata från biobanker, genomcentret, cancercenter och social- och hälsovården och som betjänar alla användare.
helgenomsekvensering	Bestämning av ordningen av kvävebaserna i hela arvsmassan. (whole genome sequencing, WGS)
kromosom	DNA finns förpackat i kromosomer i cellkärnan. Människan har 46 kromosomer.
nukleotid	Byggstenar i DNA bestående av ett socker, en eller flera fosfatgrupper och en kvävebas. Människans arvs massa består av cirka tre miljarder baspar.
-omik	Samlingsnamn för olika metoder för forskning av uttrycket av hela arvsanlaget (genomik), samtliga proteiner (proteomik) eller hela ämnesomsättningen (metabolomik) i en cell, vävnad eller individ.
individanpassad medicin	Planering av eller riskbedömning för medicinsk vård och behandling eller förebyggande åtgärd utifrån individuella egenskaper, såsom förändringar i ärftliga egenskaper eller i cancervävnadens arvsanlag. (<i>personalized medicine</i>)
referensgenom	Uppbyggnaden av nukleotiderna i ett känt genom mot vilken det analyserade genomet jämförs.
RNA	Ribonukleinsyra. Enkelsträngade molekyler som bland annat förmedlar koden för proteinstrukturen från DNA (budbärar-RNA). Det finns flera olika typer av RNA-molekyler.
SNP	Variation i ett enstaka baspar i arvsmassan. Beroende på avvikelens position och art kan den orsaka en svår ärftlig sjukdom eller vara helt ofarlig.

cancergenetik	Onkogenetik; metoder för forskning och användning av genetiska variationer som är kopplade till uppkomsten av cancer, för att diagnostisera och klassificera olika cancerformer, välja målinriktad behandling och följa upp cancerpatienter.
variant-beskrivning	Samtliga identifierade variationer i en individs arvsanlag.
referensdatabas	Referensdatabas. Databas som innehåller alla befintliga data om variationerna i en individs arvsanlag samt variationernas frekvens i populationen och deras betydelse.



PUBLIKATIONERNA KAN LADDAS NED PÅ:
julkaisut.valtioneuvosto.fi

ISSN 2242-0037 (PDF)
ISBN 978-952-00-3993-6 (PDF)